



Medicina de Familia. SEMERGEN



<http://www.elsevier.es/semergen>

424/158 - ESCLEROSIS TUBEROSA Y CONVULSIONES REFRACTARIAS. A PROPÓSITO DE UN CASO

E. Plaza Ortega¹, P. Pastor Solaz², D. Benavides González¹ y A. Andreo Sola¹

¹Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Hospital Virgen de La Luz. Cuenca. ²Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Hospital Virgen de la Luz. Centro de Salud IV. Cuenca.

Resumen

Descripción del caso: Varón, 23 años, institucionalizado, DABVD, en seguimiento por Neurología por esclerosis tuberosa (debutó a los 6 meses de vida) con encefalopatía epiléptica grave con hamartomas corticales, nódulos subependimarios y astrocitoma de células gigantes. Angiomiofibrolipomas renales y angiofibromas cutáneos. Placa de Chagrin lumbosacra. Trastorno del espectro autista. Habitualmente presenta múltiples crisis epilépticas parciales secundariamente generalizadas al mes pese a tratamiento antiepiléptico. Traído a urgencias por cuadro catarral con tos, expectoración blanquecina y fiebre con picos de hasta 38 °C de tres días de evolución, junto con tres crisis convulsivas.

Exploración y pruebas complementarias: Buen estado general. Hidratado, coloreado y bien perfundido. Angiofibromas cutáneos en cara, acné grave. Fiebre, hipotenso, SatO₂ > 96%. ACP y orofaringe normal. Abdomen no doloroso. Radiografía de tórax sin infiltrados neumónicos. ECG sin alteraciones. EEG se descarta estatus epiléptico. Analítica de sangre leucocitosis 16,3 mil/mmc con neutrófilos 11,6 mil/mmc y RFA aumentados (PCR 346,2 mg/L, procalcitonina 3,26 ng/mL). Se administra Valium 5 mg intravenoso y se decide ingreso en Medicina Interna para tratamiento antibiótico intravenoso, tratamiento antitérmico y vigilancia de las crisis convulsivas. Hemocultivos positivos para *Streptococcus pneumoniae*. Se completa estudio con ecocardiograma sin alteraciones, ni endocarditis ni tumores cardiacos. Durante el ingreso el paciente ha recibido tratamiento antibiótico con cefalosporina de 3ª generación y posteriormente con cefuroxima oral, evolucionando favorablemente clínica y analíticamente. No presenta nuevos episodios convulsivos.

Orientación diagnóstica: Bacteriemia por neumococo en paciente con esclerosis tuberosa con encefalopatía epiléptica severa con crisis parciales generalizadas.

Diagnóstico diferencial: Neumonía, estatus epiléptico.

Comentario final: La esclerosis tuberosa es un trastorno heredado de manera autosómica dominante con una incidencia de 1/10.000 nacimientos. Se han identificado dos genes implicados TSC1 (cromosoma 9q) y TSC2 (cromosoma 16p), aunque el 60%-70% de los casos son esporádicos y representarían nuevas mutaciones. Las manifestaciones más frecuentes son los angiofibromas, crisis convulsivas, trastornos de conducta y desarrollo de tumores a nivel renal, pulmonar, oftalmológico, cardíaco y cerebral. Estos pacientes deben seguir controles periódicos por parte de su médico de familia y neurólogo para detectar complicaciones agudas y tratarlas de forma rápida.

Bibliografía

1. Longo DL, Fauci AS, Kasper DL, et al. Harrison's: Principles of Internal Medicine, 18th ed. McGraw Hill, 2011.

Palabras clave: Esclerosis tuberosa. Crisis epilépticas. Bacteriemia.